現代表の和久井美紀さんは、患者数が非常に少ないため、医療関係者の多くが 常感覚などがみられる。「アイザックス症候群りんごの会」の創設者の1人で

症のことを知らない現状に問題意識を示し、「この病気で路頭に迷っている

ニューロミオトニア(手指や足趾の開排制限)、

足や体幹の筋けいれん(筋肉のつり)やミオキミア(波打つ様な筋の動き) 在性神経疾患だ。国の指定難病に指定されており、その症状には、持続性の手

アイザックス症候群は、原因不明かつ根本療法がみつかっていない免疫介

(8)

了

イザックス症候群りんごの会

代表

和久井美紀さん

2025年(令和7年)1月31日

アイザックス症候群

# 「この病気で路頭に迷っている 人たちを救いたい」

りんごの会」について教 アイザックス症候群の 「アイザックス症候群

数は2023年時点で1 ています。厚生労働省に 患者会で、現在、正会員 患者・家族を対象とする が、潜在的な患者はまだ よると、日本におけるア まだ存在するのではない 16人となっています イザックス症候群の患者 (支援者) は11人となっ (患者)は30人、賛助会員 当時の患者仲間との「同 じような経験をして路頭 えなかったこともあり、 てくれる先生に中々出会 いたいね」という会話を すが、この病気を理解し た。私もそうだったので に迷っている人たちを救

だと感じていることはど と関わる上で、特に問題

ました。2015年に医

療費助成の対象となる指

ザックス症候群 「アイザックス症候群りんごの会」代表の

和久井美紀さん。

会の名前は、「1日1個のりんごは医者を遠ざける」の「りんご」にあやかってつけられたもので、 アイザックス症候群の患者や家族が、1日も早 くこの病気から解放され、より健やかな生活が 送れるようにという想いが込められている。

がつり病院へ行きました

"診断" そのものについ

目が書かれているなど、

診断されませんでし

た。その後も同じことが

られていない状況でし 療関係者にもほとんど知 時の患者数は50人以下と 今よりも更に少なく、医 に設立したのですが、当 て会の活動や病気につい 目標に活動し、 難病に指定されることを 係者への疾患啓発を中心 参加などを通じた医療関 会報の発行と、学会への た。現在は、会員に対し 成することができまし イザックス症候群が指定 定難病の制度ができると いうことで、そこからア ての情報提供などを行う 無事に達 ろは、初期の症状は筋肉 が多いという結果が示さ ケートでも「診断までに ス症候群を分かってくれ り返し、セカンドオピニ に2年くらい入退院を繰 数年かかった」という方 れました。患者会のアン る先生に出会えて診断さ オンでやっとアイザック のピクツキや倦怠感など れています。 何度も起こり、検査の為 この病気の難しいとこ

験が豊富な先生であるほ

いずれも本当に難しい

使えるようになりまし 的薬の「ヒフデュラ」

師が「よくある事」「更年 院へ行きます。でも、医 くい、手足のつりがひど 行きます。例えば歩きに かしい」と思って病院へ の病気の患者は「何かお びつくことは稀です。こ 接の原因となって死に結 されません。私の場合も 期」「精神的なもの」と片 OLが低下し始めると病 い、痛みが辛いなどでQ 足なのかもと思い受診 れから来るもの、運動不 これらの症状は、 付けてしまいがちで診断 れまで起こすくらいに足 ていませんでした。肉離 、最初疲 症候群のことを知ってい あって、医師の中でも診 断がつく可能性が上がる きれば、検査を通じて診 スが多く、実際にこの病 い希少疾患ということも のですが、患者数が少な る先生に出会うことがで が多いです。初期症状の ックス患者しか診たこと 気のことを知っている先 き課題だと思っていま ないという点は解決すべ 断できる人がまだまだ少 時に運よくアイザックス がない」と言われること 生達には「重症のアイザ ってしまってからのケー と判明するのは日常生活 に支障が出て、重症にな 法による抗体測定の 行われていないRIA 高額な費用が必要にな

現れます。もちろん患者 ます。アイザックス症候 か、経験によるところが であれば確定になりま VGKC複合抗体が陽性 須です。これに加えて抗 きを見る筋電図検査が必 各主症状が見られること てもいくつか問題があり のその日の体調も影響し た先生の手技と言います す。筋電図検査は担当し に加え、症状と筋肉の動 群を診断するためには、 **大きく、結果にもそれが** の『診断』と「診療』の です。つまり、最新の めにも現在の診断基準 手引きというか、より良 見を反映した医師向 げるための指針も必要 を見直すことは必要で 診断がつかず苦しんで が指摘されています。 アップデー い診断・診療のためのガ すし、適切な治療につな いる潜在患者を救うた しいと考えています。 イドラインを作って欲 問題点ということで -トの必要性 症性脱髄性多発神経炎 イドに向けた新たな選 は当然ですが、脱ステロ 発していただきたいの ックス症候群を根本的 影響が大きい。アイザ テロイド療法の場合は の問題は重要で、特にス どの治療薬で効果が出 梢神経の疾患の慢性炎 ックス症候群と同じ末 択肢も欲しいと考えて るのかは、患者によって います。例えば、アイザ バラバラです。副作用 に治療できる新薬を開 (CIDP) には分子標

め、アイザックス症候群 低いという問題があり ックス症候群の抗体検

ですが、現在日本国内で 基準が使われているの 必要なのではないか」と 考えています。 話を聞いたので、日本で の高いキットの開発が ません。海外では性能 低いということで、医師 診断には指定難病診断 アイザックス症候群の いう話も出ています。 も導入できれば良いと 進められているような しようという話になり も患者も積極的に検査 っています。5万円以 上と高額かつ陽性率も 診断基準の見直しが ります。 す。自然緩解もごく稀 を抑えるステロイド療 着療法)や、抗体の産生 純血漿交換、二重濾過血 抗てんかん薬が用いら テーションも重要にな る治療はなく、リハビリ 的には完全に治癒させ 法が必要になってきま 漿分離交換療法、免疫吸 去する血漿浄化療法(単 た重症例では、抗体を除 うことがあります。ま 痛薬、抗うつ薬なども使 筋緊張改善・緩和剤や鎮 れるほか、症状に応じて に起きるのですが、基本

集めるのが大変なこと

ことになっていますが、 「テグレトール」という 一応、第一選択薬は 色々なこと勉強し、積極 患者会としてもっと て難しいところですが、 前に進まない状況なの 製薬企業の方々と実際 的にアプローチしてい ンパワーの問題もあっ は辛いところです。 に話をしてみても中々

いますが、学会で先生や

があることも理解して した後の収益性の問題 も分かりますし、製品化

されているのでしょう 対症療法として末梢 どのような治療が

神経の興奮性を抑える ういう話は全く出てき を使ってみたいという しても、「ヒフデュラ」に ないかという話が出る ません。患者数が少な 想いはあるのですが、そ 診断法の開発の話があ 限らず、新しい治療法や ってきます。患者会と のですが、実際に使うた いので、必要な患者数を れば協力はできる限り 他の薬が使えるのでは していきたい、新しい薬 めには治験が必要にな 群にも「ヒフデュラ」や

# アイザックス症候群りんごの会

https://ringonokaiisaacs. wixsite.com/rinogo-no-ka